

Επίκουρος Καθηγητής Γενετικής, Κλινικός Εργαστηριακός Γενετιστής

Ιατρική Γενετική | Σπάνια Γενετικά Νοσήματα

ΚΛΙΝΙΚΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟ ΕΡΓΟ	ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ
- Προτυποποίηση μεθοδολογιών μοριακής ανάλυσης και στην εφαρμογή τους στο επίπεδο παροχής υπηρεσιών - Μοριακή διάγνωση σπάνιων μονογονιδιακών νοσημάτων (Νευροαναπτυξιακών, σκελετικών, συγγενών ανωμαλιών, δερματικών, νεφρολογικών, καρδιαγγειακών, οφθαλμολογικών κ.α.) σε περισσότερα από 2000 περιστατικά (2017-σήμερα) - Προγεννητική διάγνωση σπάνιων μονογονιδιακών νοσημάτων σε περισσότερα από 100 περιστατικά - Γενετική συμβουλευτική	- Μελέτη και χαρακτηρισμό της μοριακής γενετικής σε διάφορα μονογονιδιακά νοσήματα στον Ελληνικό πληθυσμό - Ταυτοποίηση παθογενετικών μηχανισμών των σπάνιων γενετικών νοσημάτων - Ανάπτυξη και εφαρμογή μεθόδων μοριακής ανάλυσης με σκοπό την εφαρμογή τους σε διαγνωστικά πρωτόκολλα, για τον γενετικό έλεγχο φορέων, ασθενών και τον προγεννητικό έλεγχο.

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΚΑΤΑΡΤΙΣΗ – ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΕΜΠΕΙΡΙΑ

Εργαστήριο Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης	08/2025 – Σήμερα
Επίκουρος Καθηγητής Γενετικής	
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», ΕΚΠΑ	04/2022 – 08/2025
Επιστημονικός συνεργάτης: Υπεύθυνος υπηρεσίας Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς για σπάνια γενετικά νοσήματα, ανάλυση και ερμηνεία δεδομένων	
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», ΕΚΠΑ	10/2022 – 10/2024
Μεταδιδασκτορικός ερευνητής: Εφαρμογή αλληλούχησης όλου του γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing) σε αδιάγνωστα περιστατικά με νευροαναπτυξιακές διαταραχές	
Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας για Νευροεκφυλιστικά νοσήματα	02/2024 – 08/2024
Επιστημονικός συνεργάτης: Επεξεργασία και ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης νέας γενιάς για τη διερεύνηση της γενετικής βάσης νόσου Parkinson. «Εθνικό δίκτυο έρευνας για την ανάδειξη της γενετικής βάσης των νευροεκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson, την ανίχνευση αξιόπιστων βιοδεικτών και την ανάπτυξη καινοτόμων υπολογιστικών τεχνολογιών και θεραπευτικών στρατηγικών στη βάση της ιατρικής ακρίβειας»	
Genome Diagnostics, Radboud University Medical Center, Nijmegen	07-08/2023
Μεταδιδασκτορικός ερευνητής – ESHG observership programme awardee: Laboratory of Genome Bioinformatics, Prof. Christian Gilissen (Christian.Gilissen@radboudumc.nl)	
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», ΕΚΠΑ	11/2017 – 04/2022
Υποψήφιος Διδάκτωρ – Υπότροφος ΕΛΙΔΕΚ: «Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς (Next Generation Sequencing) ως εργαστηριακό διαγνωστικό εργαλείο σε σπάνια γενετικά νοσήματα και αξιολόγηση των ευρημάτων με βιοπληροφορικές και εργαστηριακές μεθόδους». (https://pergamos.lib.uoa.gr/uoa/dl/object/3197923).	
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», ΕΚΠΑ	09/2016 – 10/2017
Μεταπτυχιακός φοιτητής: «Πilotική εφαρμογή της αλληλούχησης επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing) σε όλα τα εξόνια του γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing) για την τυποποίηση και αξιολόγηση της μεθοδολογίας για διαγνωστική χρήση». (https://pergamos.lib.uoa.gr/uoa/dl/object/2019565)	

Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, Μοριακή Βιολογία & Γενετική, ΔΠΘ

09/2012 – 10/2014

Προπτυχιακός φοιτητής: «Λειτουργική μελέτη των πολυμορφισμών *p.Asp115Tyr* και *p.Phe175Leu* του ενζύμου NAT1 στο πρωτεΐον *Macaca mulatta* (Rhesus)».

ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΚΑΤΑΡΤΙΣΗ

Διδακτορική διατριβή - Υπότροφος ΕΛ.Ι.Δ.Ε.Κ.	2017 – 2022
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Τμήμα Ιατρικής, ΕΚΠΑ	
Μεταπτυχιακό Δίπλωμα Ειδίκευσης Κλινικής Βιοχημείας - Μοριακής Διαγνωστικής	2015 – 2017
Σχολή Θετικών Επιστημών, Τμήμα Βιολογίας Αθηνών, ΕΚΠΑ	
Πτυχίο Μοριακής Βιολογίας & Γενετικής	2010 – 2014
Σχολή Επιστημών Υγείας, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης	

ΥΠΟΤΡΟΦΙΕΣ - ΔΙΑΚΡΙΣΕΙΣ

- **European Society of Human Genetics**, National Fellowship για τη συμμετοχή στο συνέδριο European Human Genetics Conference 2025, Μιλάνο, Ιταλία, 24-27 Μαΐου 2025
- **European Society of Human Genetics**, συμμετοχή στο εκπαιδευτικό σεμινάριο Basics in Human Genetics ErCLG course, Figuera Da Foz, Πορτογαλία, 04-08 Σεπτεμβρίου 2023
- **European Society of Human Genetics, Observership programme 2023**, επίσκεψη στο Genome Diagnostics, Laboratory of Genome Bioinformatics, Radboud University Medical Center, Nijmegen, Ολλανδία
- **European Society of Human Genetics**, Υποτροφία αριστείας για τη συμμετοχή στο συνέδριο European Human Genetics Conference 2022, Αυστρία, Βιέννη, 11-14 Ιουνίου 2022
- **Υποτροφία Ελληνικού Ιδρύματος Έρευνας και Καινοτομίας (ΕΛΙΔΕΚ)** 2019-2022 για εκπόνηση διδακτορικής διατριβής
- **European Society of Human Genetics**, συμμετοχή στο 30th course jointly organized by ESGM, ESHG and CEUB - Clinical Genomics and NGS, Bertinoro (Ιταλία), 30 Απριλίου – 5 Μαΐου 2017

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΑ

- **Εφαρμογή αλληλούχησης όλου του γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing) σε αδιάγνωστα περιστατικά με νευροαναπτυξιακές διαταραχές**, Μεταδιδακτορικός/κύριος ερευνητής, 11/2022 – 11/2024
- **Εθνικό δίκτυο έρευνας για την ανάδειξη της γενετικής βάσης των νευροεκφυλιστικών νόσων Alzheimer και Parkinson, την ανίχνευση αξιόπιστων βιοδεικτών και την ανάπτυξη καινοτόμων υπολογιστικών τεχνολογιών και θεραπευτικών στρατηγικών στη βάση της ιατρικής ακρίβειας**, MIS 5149305, TAEDR-0534767: Επιστημονικός συνεργάτης, Επεξεργασία και ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης νέας γενιάς για τη διερεύνηση της γενετικής βάσης νόσου Parkinson, 02/2024 – 08/2024
- **3billion Exome Sequencing Research Study 2022**: Designed Investigator, End the diagnostic odyssey grant.
- **Erasmus+ 2018-2020**: Researcher, Connecting Genes to Rare Diseases through New Generation Sequencing (NGS) Technology and Advanced Teaching Methods, University of Athens (Greece), University of Antwerpen (Belgium), Istituto Ortopedico Rizzoli (Italy). <https://www.ngenes.eu/>

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΟΜΙΛΙΕΣ ΣΕ ΣΥΝΕΔΡΙΑ

- **Variants in the genome: types and disease pathomechanisms (1), GnomAD demonstration (2), Human Phenotype Ontology (HPO) and gene disease association (GenCC) (3)**, Variant Effect Prediction Course by HUGO, Πόρτο, Πορτογαλία, 30/10-02/11/2025
- **Variants in the genome: types and disease pathomechanisms (1), GnomAD demonstration (2), Human Phenotype Ontology (HPO) and gene disease association (GenCC) (3)**, Variant Effect Prediction Course by HUGO, Παλέρμο, Ιταλία, 14-16/10/2024
- **Καρδιοπάθειες: Γενετική βάση, κληρονομικότητα και μοριακός έλεγχος**, 2η Επιστημονική Ημερίδα: Ενημέρωση για πρόληψη και αντιμετώπιση ασθενειών, Ιατρικός Σύλλογος Ρεθύμνου, 25 Μαΐου 2024
- **Πέραν της αλληλούχησης των εξονίων του γονιδιώματος**, Ημερίδα Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, 25 χρόνια ΕΙΓ, ΕΚΠΑ, Γενετική 2024: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική, 18 Μαΐου 2024
- **Η σύγχρονη Γενετική στην κλινική πράξη**, Επιμορφωτικό σεμινάριο Ιατρικού Συλλόγου Ρεθύμνου, Γ.Ν. Ρεθύμνου, 07 Ιουλίου 2023
- **Βασικές αρχές βιοπληροφορικής ανάλυσης δεδομένων NGS**, Σεμινάριο Τομέα Υγείας Μητέρας-Παιδιού: Βασικές αρχές και εισαγωγή στη μεθοδολογία της έρευνας, 01 Ιουλίου 2023
- **Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς: εργαλείο κλειδί για τη μοριακή γενετική διάγνωση**, 3^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Σπάνιων Παθήσεων και Ορφανών Φαρμάκων, Τήνος, 15 Σεπτεμβρίου 2022

- **Βασικές αρχές βιοπληροφορικής ανάλυσης δεδομένων NGS**, Σεμινάριο Τομέα Υγείας Μητέρας-Παιδιού: Βασικές αρχές και εισαγωγή στη μεθοδολογία της έρευνας, 02 Ιουλίου 2022
- **NGS: Προκλήσεις και διλήμματα στην αναφορά ευρημάτων**, Ημερίδα Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, ΕΚΠΑ, Γενετική 2022: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική, 21 Μαΐου 2022
- **Ερμηνεία ευρημάτων γενετικού ελέγχου**, Ημερίδα Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, ΕΚΠΑ, Γενετική 2021: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική, 22 Μαΐου 2021
- **Εφαρμογή αλληλούχησης επόμενης γενιάς στην κλινική πράξη**, Webinar: N-Genes από τη διάγνωση στη θεραπεία, 23 Ιανουαρίου 2021
- **Νοητική υστέρηση και αλληλούχηση επόμενης γενιάς**, 3^ο Συμπόσιο Κλινικής Γενετικής, Η συμβολή των νέων τεχνολογιών στην Κλινική Γενετική, Αθήνα 31 Μαΐου-1 Ιουνίου 2019
- **Technical basis of Next Generation Sequencing & Reporting and Databases for sequencing results**, The second course: Basics in human genetic diagnostics-A course for CLGs in education, European Society of Human Genetics, Αθήνα 25-29 Σεπτεμβρίου 2017.
- **Functional in-vitro study of polymorphisms of the NAT1 enzyme in the primate Macaca mulatta (Rhesus)**, 36ο Επιστημονικό Συνέδριο της Ελληνικής Εταιρείας Βιολογικών Επιστημών, Ιωάννινα, 8-10 Μαΐου 2014.

ΔΙΔΑΚΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Προπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών Τμήματος Ιατρικής ΔΠΘ **2025-σήμερα**

- Γενετική (υποχρεωτικό μάθημα, Β' εξάμηνο)
- Βιολογία (υποχρεωτικό μάθημα, Α' εξάμηνο)
- Κλινική και Εφαρμοσμένη Γενετική (επιλεγόμενο μάθημα, Χειμερινό εξάμηνο)

Προγράμματα εξ' αποστάσεων διδασκαλίας ΚΕΔΙΒΙΜ-ΕΚΠΑ (e-learning) **2022-σήμερα**

- **Ακαδημαϊκός υπεύθυνος:** «Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς (NGS): Βιοπληροφορική ανάλυση δεδομένων, ερμηνεία αποτελεσμάτων και κλινική εφαρμογή», <https://cce.uoa.gr/courses-detailed/13069f9e-af0a-4b31-854c-c9778d0e73bf>

ΠΜΣ «Ιατρική Γενετική: Κλινική και Εργαστηριακή Κατεύθυνση», Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ **2017-σήμερα**

- Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς: Κλινική εφαρμογή, Βιοπληροφορική Ανάλυση δεδομένων (3 ώρες)
- Αξιολόγηση παραλλαγών με τη βοήθεια βάσεων δεδομένων και υπολογιστικών προγραμμάτων (2 ώρες)
- Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς: Βιοπληροφορική Ανάλυση δεδομένων - ανάλυση περιστατικών (8 ώρες)

Επίβλεψη διπλωματικών εργασιών

- «Μελέτη συχνότητας φορέων παθογόνων παραλλαγών σε αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια με σκοπό την αξιοποίησή τους για αναπαραγωγικές επιλογές».
- «Μοριακή διερεύνηση κολλαγόνων τύπου I και II και παθογενετικοί μηχανισμοί των αντίστοιχων κολλαγονοπαθειών»

Μέλος τριμελούς επιτροπής

- «Ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης όλων των εξονίων του γονιδιώματος σε παιδί με ψυχοκινητική υστέρηση και βραχυδακτυλία»
- «Χειρισμός των δευτερογενών ευρημάτων κατά τη διαγνωστική αλληλούχηση επόμενης γενιάς»

ΠΜΣ «Μεταφραστική έρευνα στη Βιοϊατρική», Τμήμα ΜΒΓ, ΔΠΘ **2022- σήμερα**

- Βασικές αρχές εφαρμογής Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς στη μοριακή γενετική διάγνωση νοσημάτων (3 ώρες)

ΠΜΣ «Γενετική του Ανθρώπου – Γενετική Συμβουλευτική», Τμήμα Ιατρική, Π. Θεσσαλίας **2023- σήμερα**

- Γενετική ποικιλότητα (3 ώρες)
- Polygenic Risk Score (PRS) στον καρκίνο (3 ώρες)

ΠΜΣ «Εφαρμοσμένος προγεννητικός έλεγχος», Τμήμα Ιατρικής, ΑΠΘ **2023, 2024**

- Αλληλούχηση Επόμενης Γενιάς (NGS): Ενδείξεις και ερμηνεία στον προγεννητικό έλεγχο (2 ώρες)

ΠΜΣ «Υπογονιμότητα – Τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής», Ιατρική, ΕΚΠΑ **2023, 2024**

- Μοριακός γενετικός έλεγχος και βασικές αρχές αλληλούχησης επόμενης γενιάς (NGS) (2 ώρες)

Καθοδήγηση Διδακτορικών διατριβών

- «Η βελτιστοποίηση της διαγνωστικής απόδοσης της Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς του DNA (Next Generation Sequencing/NGS) στην Ιατρική Γενετική, μέσω βιοπληροφορικών και εργαστηριακών διαδικασιών».

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ

- ο ClinGen Retina Expert Panel Gene curator (<https://clinicalgenome.org/affiliation/40072/>)
- ο Μέλος του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδος (ΣΙΓΕ)
- ο Μέλος της Ευρωπαϊκής Κοινότητας Γενετικής Ανθρώπου (ESHG)PanelApp Reviewer, panelapp.genomicsengland.co.uk
- ο Αξιολογητής επιστημονικών άρθρων, Molecular syndromology (Karger publications), Molecular Diagnosis and Therapy (Springer publications)

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΕΙΣ ΜΕΤΑ ΑΠΟ ΚΡΙΣΗ (32)

- Kekou K, Papadopoulos C, Svingou M, Chrysanthou-Piterou M, Nitsa E, Veltra D, **Marinakis N**, Tilemis FN, Dimitrios P, Arnaoutoglou M, Moschou M, Xirou S, Bakirtzis C, Tsigoulis G, Papadimas GK, Sofocleous C. **Insights into the heterogeneity of oculopharyngeal muscular dystrophy**. Neurogenetics. 2025 Sep 24;26(1):68. doi: 10.1007/s10048-025-00849-0.
- Argyropoulou OD, **Marinakis NM**, Charalampopoulos G, Tilemis FN, Liasis N, Manoussakis MN. **IL-1R/IL-6R blockade for null NLRP12 variant-carrying Takayasu arteritis**. Rheumatology (Oxford). 2025 Oct 25:keaf567. doi: 10.1093/rheumatology/keaf567.
- Chapman KA, Ullah F, Yahiku ZA, Khan S, Kodiparthi SV, Kellaris G, White HG, Powell AT, Correia SP, Stödtgen T, Sofocleous C, **Marinakis NM**, Fryssira H, Tsoutsou E, Traeger-Synodinos J, Accogli A, Sciricchio V, Salpietro V, Striano P, Muss C, Keren B, Heron D, Berger SI, Pond KW, Sirimulla S, Davis EE, Bhattacharya MRC. **Pathogenic variants in TMEM184B cause a neurodevelopmental syndrome associated with alteration of metabolic signaling**. Am J Hum Genet. 2025 Oct 2;112(10):2381-2401. doi: 10.1016/j.ajhg.2025.08.004.
- Ni, C., Wei, Y., Vona, B., Park, D., Wei, Y., Schmitz, D. A., Ding, Y., Sakurai, M., Ballard, E., Li, L., Liu, Y., ..., Veltra D., **Marinakis NM**, ... Buszczak, M. (2025). **A programmed decline in ribosome levels governs human early neurodevelopment**. Nature cell biology, 10.1038/s41556-025-01708-8. Advance online publication. <https://doi.org/10.1038/s41556-025-01708-8>
- Marinakis, N. M.**, Kampouraki, A., Veltra, D., Tilemis, F. N., Vasilopoulou, M., Dokou, A., Georgiadou, E., Karavergou, E., Christolouka, M., Alexopoulos, A., Kirillidi, D., Goudesidou, M., Kosma, K., Sofocleous, C., & Makrythanasis, P. (2025). **Unraveling the Role of WDR91: Case Report of a Previously Unrecognized Clinical Entity**. Clinical genetics, 10.1111/cge.70012. Advance online publication. <https://doi.org/10.1111/cge.70012>
- Zacharogianni, M., Papandreou, N. C., **Marinakis, N. M.**, Tilemis, F. N., Traeger-Synodinos, J., & Palioura, S. (2025). **Clinical and Structural Characterization of a Novel TGFBI Mutation Linked to a Lattice Corneal Dystrophy Variant in a Greek Family**. American journal of ophthalmology, 274, 112–121. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2025.03.003>
- Kollia, E., Kokkinou, E., Outsika, C., Koltsida, G., Zouvelou, V., Vontzalidis, A., Dalivigka, Z., Veltra, D., Sofocleous, C., **Marinakis, N. M.**, Tilemis, F. N., Yapijakis, C., Anagnostopoulou, K. K., Loukas, Y. L., Spanou, M., Dinopoulos, A., Nikaina, E., Skiathitou, A. V., Sihanidou, T., Georgiadou, E., ... Pons, R. (2025). **Motor phenotyping in a Greek cohort of patients with neonatal and infantile onset developmental and epileptic encephalopathy**. European journal of paediatric neurology: EJPn: official journal of the European Paediatric Neurology Society, 55, 1–8. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2025.03.001>
- Bridges, Y., Souza, V., Cortes, K. G., Haendel, M., Harris, N. L., Korn, D. R., **Marinakis, N. M.**, Matentzoglou, N., McLaughlin, J. A., Mungall, C. J., Odell, A., Osumi-Sutherland, D., Robinson, P. N., Smedley, D., & Jacobsen, J. O. B. (2025). **Towards a standard benchmark for phenotype-driven variant and gene prioritisation algorithms: PhEval - Phenotypic inference Evaluation framework**. BMC bioinformatics, 26(1), 87. <https://doi.org/10.1186/s12859-025-06105-4>
- Marinakis, N. M.**, Tilemis, F. N., Veltra, D., Svingou, M., Sofocleous, C., Kekou, K., Kosma, K., Kampouraki, A., Kontse, C., Fylaktou, I., Sertedaki, A., Kanaka-Gantenbein, C., Traeger-Synodinos, J., & Makrythanasis, P. (2025). **Estimating at-risk couple rates across 1000 exome sequencing data cohort for 176 genes and its importance relevance for health policies**. European journal of human genetics: EJHG, 33(1), 65–71. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01726-4>
- Koniari, E., Hatzigapiou, K., Nikola, A. O., Georgoulia, K., **Marinakis, N.**, Bakakos, P., Athanasopoulou, A., Koromilias, A., Rovina, N., Efthymiou, V., Papakostantinou, E., Vlachakis, D., Mavrikou, S., Koutsoukou, A., Traeger-Synodinos, J., & Chrousos, G. P. (2024). **ENAC gene variants and their involvement in Covid-19 severity**. Biomedical reports, 21(6), 176. <https://doi.org/10.3892/br.2024.1864>
- Christodoulaki, V., Kosma, K., **Marinakis, N. M.**, Tilemis, F. N., Stergiou, N., Kampouraki, A., Kapogiannis, C., Karava, V., Mitsioni, A., Mila, M., Kanaka-Gantenbein, C., Makrythanasis, P., Tzetzis, M., & Traeger-Synodinos, J. (2024). **Alport Syndrome: Clinical Utility of Early Genetic Diagnosis in Children**. Genes, 15(8), 1016. <https://doi.org/10.3390/genes15081016>
- Calì, E., Quirin, T., Rocca, C., Efthymiou, S., Riva, A., Marafi, D., Zaki, M. S., Suri, M., Dominguez, R., Elbendary, H. M., Alavi, S., Abdel-Hamid, M. S., Morsy, H., Mau-Them, F. T., Nizon, M., Tesner, P., Ryba, L., Zafar, F., Rana, N., Saadi, N. W., ... **Marinakis N. M.**, ...Maroofian, R. (2025). **Clinical and genetic delineation of autosomal recessive and dominant ACTL6B-related developmental brain disorders**. Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics, 27(4), 101251. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101251>
- Marinakis, N. M.**, Svingou, M., Papadimas, G. K., Papadopoulos, C., Chroni, E., Pons, R., Pavlou, E., Sarmas, I., Kosma, K., Apostolou, P., Sofocleous, C., Traeger-Synodinos, J., & Kekou, K. (2024). **Myotonia congenita in a Greek cohort: Genotype spectrum and impact of the CLCN1:c.501C > G variant as a genetic modifier**. Muscle & nerve, 10.1002/mus.28180. Advance online publication. <https://doi.org/10.1002/mus.28180>
- Veltra D, **Marinakis NM**, Kotsios I, Delaporta P, Kekou K, Kosma K, Traeger-Synodinos J, Sofocleous C. **Lethal Complications and Complex Genotypes in Shwachman Diamond Syndrome: Report of a Family with Recurrent Neonatal Deaths and a Case-Based Brief Review of the Literature**. Children. (2024); 11(6):705. <https://doi.org/10.3390/children11060705>
- Layo-Carris, D.E., Lubin, E.E., Sangree, A.K.,..., **Marinakis NM**, Veltra D., Sofocleous C., Kosma K., Traeger-Synodinos et al. **Expanded phenotypic spectrum of neurodevelopmental and neurodegenerative disorder Bryant-Li-Bhoj syndrome with 38 additional individuals**. Eur J Hum Genet (2024). <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01610-1>
- Sarantou, S., **Marinakis, N.M.**, Traeger-Synodinos, J. et al. **Genetically confirmed coexistence of neurofibromatosis type 1 and Cherubism in a pediatric patient**. Mol Biol Rep 51, 216 (2024). <https://doi.org/10.1007/s11033-024-09214-0>
- Konstantina Giavi, Stavros Glentis, Anthi Bouchla, Anastasia Apostolidou, **Nikolaos M. Marinakis**, Antonis Kattamis, Eleni Katsantoni, Vasiliki Pappa, (2023). **A Novel Variant of the CYCS Gene Alters Apoptosis of Megakaryocytes in a Family with Thrombocytopenia**, Blood, Volume 142, Supplement 1, 2023, Page 5409, ISSN 0006-4971, <https://doi.org/10.1182/blood-2023-186060>.
- Salpietro V, Maroofian R,...**Marinakis NM**, Traeger-Synodinos J, Ververi A, Sourmpi M,..., Houlden H. **Bi-allelic genetic variants in the translational GTPases GTPBP1 and GTPBP2 cause a distinct identical neurodevelopmental syndrome**. Am J Hum Genet. (2024) Jan 4;111(1):200-210. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.11.012. Epub 2023 Dec 20. PMID: 38118446.
- Brunet, T., Zott, B., Liefthüchter, V., Lenz, D., Schmidt, A., Peters, P., Kopajtich, R., Zaddach, M., Zimmermann, H., Hüning, I., Ballhausen, D., Staufner, C., Bizzano, A., Hughes, J., Taylor, R. W., ..., **Marinakis NM**, Kosma K., Traeger-Synodinos J., ...Wagner, M. (2023). **De novo variants in RNF213 are associated with a clinical spectrum ranging from Leigh syndrome to early-onset stroke**. Genetics in Medicine. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2023.101013>
- Kekou K, Svingou M, Vogiatzakis N, Nitsa E, Veltra D, **Marinakis NM**, Tilemis FN, Tzetzis M, Mitrakos A, Tsaroucha C, Selenti N, Papadimas GK, Papadopoulos C, Traeger-Synodinos J, Lochmuller H, Sofocleous C. **Retrospective analysis of persistent HyperCKemia with or without muscle weakness in a case series from Greece highlights vast heterogeneous DMD gene variants**. Expert Rev Mol Diagn. 2023 Sep 27. doi: 10.1080/14737159.2023.2264181. Epub ahead of print.

21. Nikolaou M, Vasilakis IA, **Marinakis NM**, Tilemis FN, Zellos A, Lykopolou E, Traeger-Synodinos J, Kanaka-Gantenbein C. **Hepatomegaly and fatty liver disease secondary to central hypothyroidism in combination with macrosomia as initial presentation of IGSF1 deficiency syndrome**. Hormones (Athens). 2023 Sep;22(3):515-520. doi: 10.1007/s42000-023-00468-0. Epub 2023 Jul 26.
22. Tilemis F-N, **Marinakis NM**, Veltra D, Svingou M, Kekou K, Mitrakos A, Tzetis M, Kosma K, Makrythanasis P, Traeger-Synodinos J, et al. **Germline CNV Detection through Whole-Exome Sequencing (WES) Data Analysis Enhances Resolution of Rare Genetic Diseases**. Genes. 2023; 14(7):1490. <https://doi.org/10.3390/genes14071490>
23. Saffari A, Lau T, ..., Veltra D, **Marinakis NM**, Sofocleous C, ..., Maroofian R. **The clinical and genetic spectrum of autosomal-recessive TOR1A-related disorders**. Brain. 2023 Feb 9;awad039. doi: 10.1093/brain/awad039. Epub ahead of print.
24. Veltra D, Tilemis FN, **Marinakis NM**, Svingou M, ...Traeger-Synodinos J, Sofocleous C., **Combined exome analysis and exome depth assessment achieves a high diagnostic yield in an epilepsy case series, revealing significant genomic heterogeneity and novel mechanisms**. Expert Rev Mol Diagn. 2023 Jan 30. doi: 10.1080/14737159.2023.2173578. Epub ahead of print.
25. Tilemis F N, **Marinakis N. M.**, Kosma K, Fostira F, Traeger-Synodinos J: **Identification of a Novel IQCE Large Deletion through Copy Number Variant Analysis from Whole-Exome Sequencing Data of a Patient with Postaxial Polydactyly Type A7**. Mol Syndromol 2023. doi: 10.1159/000527777
26. Rallis D, Baltogianni M, Christou EE, Zafeiropoulos P, **Marinakis N**, Traeger-Synodinou J, Asproudis I, Makrydimas G, Giapros V. **A Rare Heterozygous LZTR1 Mutation in an Infant with Noonan Syndrome**. JCR 2022;12:73-77. <http://dx.doi.org/10.17659/01.2022.0021>
27. **Marinakis, N. M.**, Tsoutsou, E., Sofocleous, C., Veltra, D., Papaefthimiou, P., Lytras, A., Traeger-Synodinos, J., & Kanaka-Gantenbein, C. (2022). **Ovarian insufficiency and secondary amenorrhea in a patient with a novel variant within GDF9 gene**. Menopause (New York, N.Y.), 29(4), 491–495. <https://doi.org/10.1097/GME.0000000000001928>.
28. **Marinakis, N. M.**, Svingou, M., Veltra, D., Kekou, K., Sofocleous, C., Tilemis, F. N., Kosma, K., Tsoutsou, E., Fryssira, H., & Traeger-Synodinos, J. (2021). **Phenotype-driven variant filtration strategy in exome sequencing toward a high diagnostic yield and identification of 85 novel variants in 400 patients with rare Mendelian disorders**. American journal of medical genetics. Part A, 185(8), 2561–2571. DOI: 10.1002/ajmg.a.62338
29. Milionis, V., Goutas, D., Vlachodimitropoulos, D., Katsoulas, N., Kyriazis, I. D., Liatsikos, E. N., **Marinakis, N.**, Joanne, T. S., Lazaris, A. C., & Goutas, N. (2021). **SDH-deficient renal cell carcinoma: A case report associated with a novel germline mutation**. Clinical case reports, 9(10), e04605. DOI: 10.1002/ccr3.4605
30. Papadatou, I. & **Marinakis, N.**, Botsa, E., Tzanoudaki, M., Kanariou, M., Orfanou, I., ... & Spoulou, V. (2021). **Case Report: A Novel Synonymous ARPC1B Gene Mutation Causes a Syndrome of Combined Immunodeficiency, Asthma, and Allergy with Significant Intrafamilial Clinical Heterogeneity**. Front. Immunol. 12: 634313. doi: 10.3389/fimmu.2021.634313.
31. **Marinakis, N.**, Veltra, D., Sviggou, M., Sofocleous, C., Kekou, K., Tsoutsou, E., ... & Traeger-Synodinos, J. (2020). **Clinical utility of Whole Exome Sequencing for rare Mendelian disorders: phenotypic-driven strategy for a high diagnostic yield and identification of 48 novel variants**. Authorea Preprints. DOI: 10.22541/au.160425547.72459540/v1
32. Boukouvala, S., Chasapopoulou, Z., Giannouri, D., Kontomina, E., **Marinakis, N.**, Rizou, S. V., ... & Fakis, G. (2019). **Population variability of rhesus macaque (Macaca mulatta) NAT1 gene for arylamine N-acetyltransferase 1: Functional effects and comparison with human**. Scientific reports, 9(1), 10937.

ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ ΣΕ ΔΙΕΘΝΗ ΣΥΝΕΔΡΙΑ (28)

1. **Marinakis N.**, Minakaki SN., Tilemis F.N., Veltra D., Svingou M., Barbarigos1 P., Kampouraki A., Kosma K., Kekou K., Traeger-Synodinos J., Solokleous C., Makrythanasis P., **Secondary Findings in 81 ACMG Recommended Genes: Insights and Healthcare Implications in 1,000 Greek Exomes**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
2. Tilemis F.N., Selenti N., **Marinakis N.**, Kosma K., Christodoulaki V., Makrythanasis P., Sofocleous C., **Phelan-McDermid 22q13.31 deletion originating from a maternal balanced translocation**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
3. Kakourou G., Mamas T., Chatzirvasanis S., Kosma K., **Marinakis N.**, Veltra D., Kampouraki A., ... Sofocleous C., Vrettou C., Makrythanasis P., **Experience with clinical and technical complexities of Preimplantation Genetic Testing for monogenic disease (PGT-M)**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
4. Tsentemidou E., Kosma K., **Marinakis N.**, Tilemis F.N., Christodoulaki V., Kampouraki A., Saranti S., Kostaridou S., Traeger-Synodinos J., Makrythanasis P., **The burden of combined sensory impairment and two distinct genetic diseases in a single patient**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
5. Brantzios T., Mitrakos A., Tzetis M., Kosma K., **Marinakis N.**, Tilemis F.N, Sofocleous C., Makrythanasis P., **Genetic profile of Wilson's disease in a Greek cohort**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
6. Kampouraki A., Kosma K., Veltra D., **Marinakis N.**, Tilemis F.N, Svingou M., Tsentemidou E., Christodoulaki V., Selenti N., Fostira F., Niotakis G., Nakou I., Kekou K., Fryssira H., Kitsiou-Tzeli S., Makrythanasis P., Sofocleous C., **Heterogeneous Presentation of KBG Syndrome: ANKRD11 Case Series**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
7. Kosma K., Kampouraki A., Liakopoulou-Tsitsipi T., Veltra D., Marinakis N., Tilemis F.N, Christodoulaki V., Tsentemidou E., Selenti N., Mitrakos A., Tzetis M., Solokleous C., Makrythanasis P., **From VUS to pathogenic: reclassifying a KDM6B variant through clinical and genomic collaboration**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
8. Kekou K., Papadopoulos C., Svingou M., Chrysanthou-Piterou M., Nitsa E., Veltra D., **Marinakis N.**, Tilemis F.N, Parissis D., Arnaoutoglou M., Moschou M., Xirou S., Bakirtzis C., Tsigoulis G., Papadimas G.K., Makrythanasis P., Sofocleous C., **Mitochondria-based anticipation effect. Insights from an Oculopharyngeal Muscular Dystrophy Cohort**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
9. Davis E., Chapman K., Ullah F., Yahiku Z., Kodiparthi S., Kellaris G., ... Sofocleous C., **Marinakis N.**, Fryssira H., Tsoutsou E., Traeger-Synodinos J., ... Sirimulla S., Bhattacharya M., **Pathogenic variants in TMEM184B cause a neurodevelopmental syndrome associated with alteration of metabolic signaling**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
10. Christodoulaki V., Kosma K., Stergiou N., Chronis C., Filippou O., **Marinakis N.**, Tilemis F.N, Kampouraki A., Karava V., Botsa E., Traeger-Synodinos J., Kanaka-Gantenbein C., Makrythanasis P., **Case report of a pediatric patient with acute kidney injury and tubular proteinuria**, European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 2025
11. **Marinakis N.**, Mitrakos A., Veltra D., Svingou M., Tilemis F.N, Kekou K., Lee H., Song Y., Kampouraki A., Kosma K., Makrythanasis P., Sofocleous C., Tzetis M., Traeger-Synodinos J., **Whole Genome Sequencing: is it currently clinical actionable?**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2024
12. Tilemis F.N, **Marinakis N.**, Veltra D., Svingou M., Kekou K., Mitrakos A., Tzetis M., Kosma K., Makrythanasis P., Sofocleous C., Traeger-Synodinos J., **Increasing the diagnostic yield of Whole Exome Sequencing (WES) through CNV detection**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2023
13. **Marinakis N.**, Tilemis F.N, Svingou M., Veltra D., Kekou K., Sofocleous C., Tzetis M., Traeger-Synodinos J., Makrythanasis P., **Estimating carrier and at-risk couple rates across a 1000-Greek Exome Sequencing Data cohort for the ACMG-ACOG proposed 176 Expanded Carrier Screening panel**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2023
14. Hufnagel B. R., Goldstein J., Hankey W., Sergouniotis P., Lee K., Arno G., on behalf of the **ClinGen Retina Gene Curation Expert Panel**, **A gene-centric nomenclature and classification system for inherited retinal disorders**, Association for Research in Vision and Ophthalmology, Inc. (ARVO) Annual Meeting, New Orleans, La, 2023

15. Loukas Y., Spanou M., Anagnostopoulou K., Kosma K., **Marinakis N.**, Voudris K., Korona A., Dragoumi P., Katerelos A., Niotakis G., Dinopoulos A., **RARE-ID: An Eastern European project for the identification of genetic causes of pediatric autism and Undiagnosed Neurologic Disorders via WGS; preliminary results. European Structural and Investment Funds 2014-2020**, 15th European Paediatric Neurology Society Congress, 2023
16. **Marinakis N.**, Konstantinidou A., Veltra D., Sofocleous C., Tilemis F. N., Kosma K., Traeger-Synodinos J., **Melnick-Needles syndrome: a male with severe and perinatally lethal phenotype**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2022.
17. Veltra D., Tilemis F. N., **Marinakis M. N.**, Katsaloulis M., Traeger-Synodinos J., Sofocleous C., **Inherited Maternal Duplication at 15q11.2-q13.1: A new case, detected by Whole Exome Sequencing (WES)**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2022.
18. Tilemis F. N., Veltra D., **Marinakis M. N.**, Svingou M., Kosma K., Traeger-Synodinos J., Sofocleous C., **Diagnosis of Williams Syndrome by Whole Exome Sequencing (WES)**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2022.
19. Brunet T., Victoria Liefthuchter V., Lenz D., Hewson S., **Marinakis N.**, Kosma K., Traeger-Synodinos J., Prokisch H., Meitinger T., Borggräfe I., Spiegler J., Baric I., Paolini M., Gerstl L., Wagner M., **Specific de novo variants in RNF213 cause a monogenic early-onset multisystemic disease ranging from childhood stroke to Leigh-like syndrome**, European Human Genetics Conference (ESHG), 2022.
20. Tilemis F. N., **Marinakis M. N.**, Svingou M., Kekou K., Kosma K., Pons M. R., Traeger-Synodinos J., **GRIN2B novel de-novo variants the cause of patients with generalized severe hypotonia as primary referral condition**. In European Journal of Human Genetics. European Human Genetics Conference (ESHG), 2021.
21. **Marinakis N.**, Sofocleous C., Tsoutsou, E., Veltra, D., Svingou, M., Traeger-Synodinos, J., & Fryssira, E. **Next Generation Sequencing in Marfan syndrome: rare genetic variants improve genotype phenotype correlation**. In European Journal of Human Genetics (Vol. 28, No. SUPPL 1, pp. 837- 838). European Human Genetics Conference (ESHG), 2020.
22. **Marinakis N.**, Christopoulou, G., Veltra, D., Svingou, M., Kekou, K., Sofocleous, C., ... & Traeger-Synodinos, J. **Next Generation Sequencing (NGS) as a key player in improving diagnostic yield for rare diseases (RDs): the collaborative experience of 2 centres in Greece**. In European Journal of Human Genetics (Vol. 27, pp. 1623-1623). European Human Genetics Conference (ESHG), 2019.
23. **Marinakis N.**, Kosma, K., Klimentopoulou, A., Traeger-Synodinos, J., & Fryssira, H. (2019). **Definitive diagnosis of a female with speech delay using clinical exome sequencing: a rare case of Coffin-Lowry syndrome**. In European Journal of Human Genetics (Vol. 27, pp. 1847-1847). European Human Genetics Conference (ESHG), 2019.
24. Veltra D., Sofocleous C., **Marinakis N.**, Pons R., Kitsiou-Tzeli S., Traeger-Synodinos J., Fryssira H. **Epileptic Encephalopathies: Exploring the underlying genetic defects – preliminary data**, Symposium in Clinical Genetics & Genomics, Athens, Greece, 2018
25. Sertedaki, A., **Marinakis N.**, Nicolaides, N. C., Crousos, G., & Charmandari, E. (2018). **Whole Exome Sequencing in Patients with Primary Generalized Glucocorticoid Resistance Identifies a Novel TRIM28 Gene Mutation (p. R230X)**. In 57th Annual ESPE (Vol. 89). European Society for Paediatric Endocrinology. 57th European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) Meeting, Athens, Greece, 27-29 September 2018
26. **Marinakis N.**, Pons, R., Kosma, K., Drakou, E., Arditi, J., Constantoulakis, P., ... & Traeger-Synodinos, J. (2018). **Definitive diagnosis of a family with Andersen-Tawil Syndrome (ATS) using targeted clinical exome sequencing**. In European Journal of Human Genetics (Vol. 27, pp. 918-919). European Human Genetics Conference (ESHG), Milan, Italy, 16-19 June 2018
27. Drakomathoulaki N., Giannouri D., **Marinakis N.**, Rizou S., Stefani I., Tsirka T., Zaliou S., Crouau-Roy B., Sabbagh A., Boukouvala S., Fakis G., **NAT polymorphic variants in primates**. 7th International Workshop on N-acetyltransferases (NAT), Trier, Germany, 18-20 June 2016
28. Boukouvala S., Tsirka T., Drakomathoulaki N., Giannouri D., **Marinakis N.**, Rizou S., ... & Fakis G. (2015). **Enzymatic activities of novel NAT1 and NAT2 polymorphic variants found in a population of model primate Macaca mulatta (Rhesus macaque)**. In Drug Metabolism Reviews (Vol. 47, pp. 60-60). 19th North American Regional Meeting of the International Society for the Study of the Xenobiotics (ISSX), San Francisco, CA, USA, 19-23 October 2014.

ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΑ ΣΥΝΕΔΡΙΑ (14)

1. Καμπουράκη Α., Κοσμά Κ., Βελτρά Δ., **Μαρινάκης Ν.**, Σελέντη Ν., Χριστοδουλάκη Β., Τηλέμης Φ., Τσεντεμίδου Ε., Traeger-Συνοδινού Ι., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., **Παραλλαγές του γονιδίου CNOT3 – Μια αναδυόμενη οντότητα με πολλά πρόσωπα**, 3ο Πανελλήνιο Συνέδριο Γενετικής Ιατρικής, Αθήνα, 2024
2. Καμπουράκη Α., Κοσμά Κ., Βελτρά Δ., **Μαρινάκης Ν.**, Σελέντη Ν., Χριστοδουλάκη Β., Τηλέμης Φ., Τσεντεμίδου Ε., Traeger-Συνοδινού Ι., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., **Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Raynaud-Claes σε θήλυ ασθενή και η κλινική αξία της έγκαιρης διάγνωσης**, 3ο Πανελλήνιο Συνέδριο Γενετικής Ιατρικής, Αθήνα, 2024
3. Τσεντεμίδου Ε., Κοσμά Κ., Καμπουράκη Α., Χριστοδουλάκη Β., Σελέντη Ν., **Μαρινάκης Ν.**, Τηλέμης Φ., Traeger-Συνοδινού Ι., Μακρυθανάσης Π., **Η σημασία της κλινικής και μοριακής διάγνωσης ασθενούς με σύνδρομο Rubinstein-Taybi 1**, 3ο Πανελλήνιο Συνέδριο Γενετικής Ιατρικής, Αθήνα, 2024
4. **Μαρινάκης ΝΜ.**, Βελτρά Δ., Τηλέμης Φ.Ν., Σελέντη Ν., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., Traeger-Συνοδινού Ι.Ρ., **Ταυτόχρονη ύπαρξη παθογόνων παραλλαγών στα γονίδια LIFR και ARMC9 σε αποβληθέντα έμβρυα μετά από Whole Exome Sequencing και στοχευμένη αλληλούχηση Sanger**, 5^ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), Αθήνα, 2024
5. Μηνακάκη Σ. Ν., **Μαρινάκης ΝΜ.**, Τηλέμης Φ. Ν., Κοσμά Κ., Καμπουράκη Α., Γεωργιάδου Ε., Δελαπόρτα Π., Καττάμης Α., Traeger-Συνοδινού Ι., **Διερευνώντας το φαινότυπο του ARID1B: Σύνδρομο Coffin-Siris με βαριά αναιμία και νευροαναπτυξιακές διαταραχές**, 5^ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), Αθήνα, 2024
6. Μητράκος Α, Κοσμά Κ., Κέκου Κ., **Μαρινάκης Ν.**, Σβίγγου Μ., Βελτρά Δ., Τηλέμης Φ.Ν., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., Traeger-Συνοδινού Ι.Ρ., Τζέτη Μ., **Διερεύνηση σπάνιων γενετικών νοσημάτων με αλληλούχηση όλου του γονιδιώματος (Whole Genome Sequencing, WGS)**, 5^ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), Αθήνα, 2024
7. Γιαβή Κ., Γλέντης Σ., Μπούχλα Α., Αποστολίδου Α., **Μαρινάκης Ν. Μ.**, Καττάμης Α., Κατσάντωνη Ε., Παππά Β., **Νέα μεταλλαγή του γονιδίου CYCS επηρεάζει την απόπτωση των μεγακαρουκυττάρων σε οικογένεια με θρομβοπενία**, 34^ο Πανελλήνιο Αιματολογικό Συνέδριο, Αθήνα, 2023
8. Τρούγκου Κ., Δελαπόρτα Ξ., Γλέντης Σ., Κατσιμπάρδη Κ., Περαρή Π., **Μαρινάκης Ν.**, Traeger-Συνοδινού Ι., Καττάμης Α., **To Whole Exome Sequencing (WES) μπορεί να συμβάλει στην ακριβή διάγνωση παιδιατρικών ασθενών με αιματολογικά και ογκολογικά νοσήματα**, 9ο Πανελλήνιο Συνέδριο Παιδιατρικής Αιματολογίας-Ογκολογίας, Αθήνα, 2023
9. **Μαρινάκης Ν.**, Βελτρά Δ., Σβίγγου Μ., Τηλέμης Φ., Σοφοκλέους Χ., Κέκου Κ., Traeger-Συνοδινού Ι., (2021). **Η συνεισφορά της Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς στον τερματισμό 20 ετών Διαγνωστικής Οδύσσειας**, 4ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), 20-21 Νοεμβρίου 2021
10. Τηλέμης Φ. Ν., **Μαρινάκης Ν.**, Κοσμά Κ., Traeger-Συνοδινού Ι., (2021), **Η ανίχνευση CNVs μέσω της Αλληλούχησης Επόμενης Γενιάς συμβάλει στην αποσαφήνιση σπάνιων γενετικών νοσημάτων**, 4ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), 20-21 Νοεμβρίου 2021
11. Βελτρά Δ., Σβίγγου Μ., **Μαρινάκης Ν.**, Κοσμά Κ., Σοφοκλέους Χ., Κέκου Κ., Traeger-Συνοδινού Ι. (2021). **Αναστροφή φύλου και δυστροφιοπάθεια σε άτομο με καρύοτυπο 46,XY**. 4ο Πανελλήνιο Συνέδριο ΣΙΓΕ "Διερευνώντας το γονιδίωμα του ανθρώπου αντιμετωπίζοντας τα γενετικά νοσήματα", 20-21 Νοεμβρίου 2021
12. Σβίγγου Μ., Παπαδήμας Γ., Παπαδόπουλος Κ., **Μαρινάκης Ν.**, Σοφοκλέους Χ., Traeger-Συνοδινού Ι., Κέκου Κ. (2021) **Γονίδιο ANO5: Συμπληρώνοντας το παζλ των ζωνιαίων μυϊκών δυστροφιών (Limb-Girdle Muscular Dystrophies, LGMDs)**. 4ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας

(ΣΙΓΕ), 20-21 Νοεμβρίου 2021

13. **N. Μαρινάκης**, Δ. Βελτρά, Χ. Σοφοκλέους, Ε. Τσούτσου, Α. Οικονομάκη, Γ. Χριστοπούλου, Π. Κωνσταντουλάκης, Ε. Φρυσίρα, J. Traeger-Συνοδινού. **Whole Exome Sequencing σε άρρεν με συγγενή γενικευμένη υποτονία: Αποκάλυψη αιτιολογικών παραλλαγών σε δύο διαφορετικά γονίδια (PDHA1 και SCN1A)**, 3^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδος (ΣΙΓΕ), Αθήνα 2-4 Νοεμβρίου 2018
14. **Marinakis N.**, Giannouri D., Rizou S., Tsirka T., Sabbagh A., Boukouvala S., Fakis G.. **Functional in-vitro study of polymorphisms of the NAT1 enzyme in the primate *Macaca mulatta* (Rhesus)**. 36ο Επιστημονικό Συνέδριο της Ελληνικής Εταιρείας Βιολογικών Επιστημών, Ιωάννινα, 8-10 Μαΐου 2014.

ΣΥΝΔΕΣΜΟΙ

1. PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Marinakis+NM%5BAuthor%5D%29+AND+%28Marinakis+N%5BAuthor%5D%29&sort=date>
2. Google Scholar: <https://scholar.google.com/citations?user=UevLXvIAAAAJ&hl=en>
3. Scopus: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=55119200700>